



PRINCIPE FELIPE

CENTRO DE INVESTIGACION

Los resultados se han publicado en la revista científica *Scientific Reports*, del grupo *Nature*

## EL CIPF PARTICIPA EN LA CARACTERIZACIÓN MOLECULAR Y FUNCIONAL DEL GEN *BMP2*, IMPLICADO EN LA HIPERTENSIÓN ARTERIAL PULMONAR

Identifican 30 mutaciones en el gen *BMP2* en 27 pacientes con HPA

**Valencia (07/09/2017).**- El equipo que dirige la Dra. Carmen Espinós, investigadora principal de la Unidad de Genética y Genómica de Enfermedades Neuromusculares y Neurodegenerativas de la Fundación Centro de Investigación Príncipe Felipe (CIPF), ha colaborado con la Dra. Diana Valverde, profesora titular de la Universidad de Vigo, en la investigación centrada en la caracterización molecular y funcional de la hipertensión arterial pulmonar (HPA). En este estudio se han identificado 30 mutaciones en el gen *BMP2* en 27 pacientes. Los estudios funcionales de éstas han permitido establecer la patogenicidad de 16 de estas mutaciones, logrando así un diagnóstico molecular definitivo que nos permite establecer correlaciones genotipo-fenotipo más adecuadas y, con ello, la posibilidad de conocer las necesidades de cada paciente con HPA.

Según la Organización Mundial de la Salud (OMS), la hipertensión arterial pulmonar (HAP) es una enfermedad en la que la presión en las arterias pulmonares está por encima de lo normal. Tiene una tasa de supervivencia muy baja y afecta considerablemente la calidad de vida de los pacientes que la sufren y de sus familiares. Existen cinco tipos de hipertensión pulmonar, cada uno con afectaciones distintas, por lo que el diagnóstico precoz y la identificación exacta del tipo de hipertensión resultan esenciales, ya que un retraso en el inicio del tratamiento puede tener un impacto negativo en la supervivencia del paciente.

Carmen Espinós, Vincenzo Lupo y Ana Sánchez Monteagudo, investigadores del CIPF, han contribuido en este estudio con la realización de los estudios de localización subcelular para la caracterización de algunas de las mutaciones identificadas en *BMP2*. En ocasiones, una mutación puede causar que una proteína esté deslocalizada, de modo que no puede realizar correctamente su función. En este estudio se caracterizaron tres mutaciones que presentaban un patrón celular anómalo con respecto a la proteína normal.

CON LA FINANCIACIÓN DE:



GENERALITAT VALENCIANA  
CONSELLERIA DE SANITAT UNIVERSAL I SALUT PÚBLICA



Unión Europea  
Fondo Europeo  
de Desarrollo Regional



PRINCIPE FELIPE  
CENTRO DE INVESTIGACION

Link artículo: <https://www.nature.com/articles/s41598-017-02074-8>

Link laboratorio: <http://espinos.cipf.es/index.php/en/>

**Prensa**

prensa@cipf.es

Calle Eduardo Primo Yúfera, 3

Tel. +34 616 469 440; +34 963289 680 Ext. 5007

CON LA FINANCIACIÓN DE:



GENERALITAT VALENCIANA  
CONSELLERIA DE SANITAT UNIVERSAL I SALUT PÚBLICA



Unión Europea

Fondo Europeo  
de Desarrollo Regional